

Achondroplasie : déviations axiales des membres inférieurs.

B DE COURTIVRON¹, S BONNEAU¹, T ODENT¹, G FINIDORI²

1. Service d'orthopédie pédiatrique. Hopital Gatien de Clocheville, CHRU Tours

2. Hopital Necker Enfants Malades, Paris.

Seules les déformations associées à l'achondroplasie (ACH) au sens strict du terme seront abordées, ce qui exclut les autres causes de petites tailles telles que les pseudo-achondroplasies, pour lesquelles les déviations axiales des membres sont souvent plus sévères et plus invalidantes. Les déviations axiales des hypochondroplasies peuvent répondre à une approche comparable à celles des achondroplasies.

La majorité des achondroplasies n'ont pas d'autre problème fonctionnel que leur petite taille et ont une activité physique soutenue comme en témoigne leur participation traditionnelle à différents spectacles, cirques ou jeux télévisés. (Fig 1)

Les limitations fonctionnelles les plus invalidantes sont surtout la conséquence des atteintes rachidiennes associées. Celles-ci sont à rechercher par l'examen clinique. Une IRM médullaire doit être réalisée avant toute chirurgie sous anesthésie générale.

Les déviations frontales des membres inférieurs sont cependant fréquentes et peuvent parfois retentir sur la fonction, soit dès l'enfance, soit en favorisant une arthrose à moyen terme.

On estime à un peu moins de 50% la fréquence des déviations frontales significatives, dont environ la moitié justifiera un traitement. [1]

1. Description des déformations

Il s'agit quasiment toujours de déviations en varus. Les déviations primitives en valgus en rapport avec l'ACH sont exceptionnelles.

1.1 Déformation osseuse

Le varus physiologique lors de l'acquisition de la marche est retrouvé chez l'achondroplase comme chez tous les enfants. Il peut se corriger spontanément ou au contraire persister et s'aggraver.

La déviation est le plus souvent bilatérale et symétrique. Elle est localisée surtout aux tibias. Il s'agit d'une déformation complexe tridimensionnelle associant au varus une endorotation et parfois un recurvatum. [2, 3] Le varus peut être localisé en métaphysaire proximal, en métaphysaire distal, voire au niveau des deux métaphyses. Le varus proximal survient chez le petit enfant, le varus distal est plus tardif. Il n'y a pas de déformation en varus d'origine épiphysaire. [4] (Fig 2)

La fibula est le plus souvent trop longue par rapport au tibia. Le rôle de cet excès relatif de longueur fibulaire sur la genèse de la déformation tibiale est discuté depuis Ponseti en 1970. [5] Il est logique de penser que cette hypercroissance latérale entraîne une contrainte varisante sur le tibia. Les études cherchant à le démontrer sont discordantes. [4] L'importance de l'excès de longueur fibulaire n'est pas proportionnelle au varus pour Ain en 2006. [6] Au contraire, Lee en 2007, en analysant la morphologie de l'ensemble du membre, retrouve cette corrélation mais seulement en cours de croissance. [7]

La rotation médiale peut également s'expliquer par l'excès de croissance de la fibula du fait de l'axe de sa diaphyse dont la moitié distale est légèrement orientée vers l'avant. Ceci peut empêcher la dérotation latérale progressive physiologique du tibia.

1.2 Laxité

L'autre particularité des genoux de l'achondroplase est la laxité frontale. [8]

Celle-ci est favorisée par trois éléments morphologiques en plus de la laxité constitutionnelle :

- Les épiphyses fémorale et tibiale sont de hauteur insuffisante ce qui limite la mise en tension des plans ligamentaires collatéraux.
- L'excès de longueur de la fibula ascensionne le point d'insertion distal du ligament collatéral latéral.
- Les condyles fémoraux s'enroulent l'un sur l'autre, donnant un aspect radiologique typique : les points d'insertions proximaux des ligaments collatéraux s'en trouvent abaissés. (Fig 3)

2 Conséquences à court et long terme

Le varus et la rotation interne entraînent une démarche inconfortable, parfois responsable de fatigabilité, voire de chutes et secondairement de douleurs. La laxité, notamment latérale, aggrave le varus et réciproquement. L'articulation fémoro-tibiale peut perdre sa congruence ce qui provoque des déboîtements douloureux. Les épiphyses, initialement normales, peuvent se déformer secondairement.

La conséquence est une impotence fonctionnelle plus ou moins douloureuse qui survient parfois dès la fin de la première décennie. [9] L'évolution vers l'arthrose est logique mais assez rare en pratique, peut-être du fait d'une certaine protection du cartilage conférée par

la mutation du gène FGFR3 responsable de l'ACH. [10, 11] Lorsqu'elle survient, l'arthrose est particulièrement difficile à traiter du fait de la petite taille des pièces osseuses et de la laxité associée. [12, 13]

L'analyse clinique de la qualité de la marche, la recherche de la fatigabilité et des douleurs, l'appréciation clinique et radiologique de la déviation et de son évolution sont donc importantes au cours de l'enfance et notamment à l'approche de l'adolescence. (Fig 4)

3 Prise en charge

Plus de la moitié des achondroplases auront seulement besoin de surveillance et ne nécessiteront aucun traitement.

Pour les autres, les indications seront portées selon des critères essentiellement fonctionnels. Il n'existe pas de critère angulaire suffisant pour poser une indication chirurgicale préventive en l'absence de symptomatologie. [9, 14]

3.1 Traitement fonctionnel

Il n'y a aucune place pour un traitement préventif, et encore moins curatif, par appareillage. Ceci serait difficile à mettre en œuvre, inefficace et dangereux en raison de l'aggravation de la laxité que cela pourrait entraîner.

La rééducation, efficace pour lutter contre le flexum des hanches, ne joue aucun rôle dans la prévention du varus.

Les seules thérapeutiques sont donc chirurgicales, sous forme d'interventions visant à moduler la croissance et/ou d'ostéotomies. [14]

3.2 Modulation de croissance

Malgré quelques tentatives, il n'y a pas d'accord sur l'utilisation des épiphysiodèses classiques, par agrafage, vissage ou curetage. Le risque de perturber une croissance déjà très limitée, l'imprévisibilité du résultat et les réticences compréhensibles des familles ne nous autorisent pas à proposer ces techniques.

La modulation de la croissance, respectant le cartilage de croissance, possible avec des implants tels que les plaques en 8, est théoriquement plus acceptable. Peu d'équipes en ont l'expérience. La courte série de Mc Clure en 2017 semble montrer que l'amélioration du varus est possible avec un faible taux de complications. Cependant, la correction complète n'a pu être obtenue qu'en associant des interventions de modulation de croissance fémorales, tibiales et fibulaires avant l'âge de 5 ans. Le retentissement sur la taille finale reste inconnu. [15]. En conséquence, il nous semble que la réalisation isolée d'épiphysiodèses asymétriques n'est pas une stratégie adaptée.

Certaines équipes ont proposé une épiphysiodèse isolée et précoce de la fibula proximale. Cette intervention a une logique mécanique. L'évaluation des résultats est en cours. Elle se fait par un abord direct et un curetage de la physe en veillant à l'intégrité du nerf fibulaire commun. Il n'y a pas pour l'instant de consensus sur son efficacité ni sur l'âge à laquelle elle peut être proposée.

Weiner a récemment publié une série de pseudarthroses fibulaires planifiées qui montre leur efficacité sur la correction au moins partielle du varus. Ceci va dans le sens du rôle de l'excès de longueur fibulaire dans le développement du varus mais pose le problème d'une chirurgie agressive précoce. [16]

3.3 Ostéotomies

Le traitement chirurgical de référence reste l'ostéotomie tibiale de réaxation.

Son objectif est de normaliser l'axe des membres, d'abord pour améliorer le trouble fonctionnel et secondairement pour limiter le risque d'arthrose.

Les patients ne sont en général pas opérés avant l'âge de 7 ou 8 ans, voire à l'adolescence. Une chirurgie plus précoce entraînerait un risque de récurrence trop important.

L'ostéotomie est le plus souvent bilatérale et réalisée en un temps.

Le site de l'ostéotomie est adapté à la localisation du varus :

- le plus souvent proximal, sous-tubérositaire
- si besoin métaphysaire distal
- médio diaphysaire si le varus est autant proximal que distal
- ou éventuellement bifocal.

La correction de l'endorotation est effectuée dans le même temps.

Le réglage se fait par l'artifice du fil à plomb qui nécessite de visualiser les deux membres inférieurs en entier dans le champ opératoire pour bien repérer les hanches. Il faut obtenir un alignement visuel de la tête fémorale, de la patella et du milieu de l'articulation tibio-talienne.

Du fait de la petite taille des segments osseux, la correction angulaire nécessaire à la réaxation est proportionnellement plus importante que pour un enfant de taille normale. (Fig 5)

Contrairement à d'autres pathologies, l'ACH ne justifie pas d'hyper-corrrection mais un valgus global du membre de quelques degrés est à rechercher pour neutraliser l'hyperlaxité latérale.

L'ostéosynthèse est classiquement assurée par une plaque vissée.

Une ostéotomie d'accourcissement fibulaire médi-diaphysaire est en général nécessaire et logique. Une épiphysiodèse fibulaire proximale se discute s'il reste du potentiel de croissance.

Il est possible de réaliser les deux ostéotomies par un seul abord antéro-latéral et de placer la plaque sur la face latérale du tibia. (Fig 6)

Dans le cas d'un varus fémoral associé, une ostéotomie fémorale peut être également justifiée afin d'éviter une obliquité de l'interligne qui serait mal tolérée.

Le risque de syndrome de loges n'est pas négligeable et justifie une ouverture préventive des loges, au moins la loge antérieure et la loge antéro-latérale, par le même abord que les ostéotomies tibiale et fibulaire, ainsi qu'un éventuel contrôle de la pression des loges selon les habitudes des équipes. Notons que la pratique de l'anesthésie péri-durale est contre-indiquée du fait de ce risque et de la fréquence d'un canal lombaire étroit associé. [14]

La laxité frontale, notamment médiale, peut rendre l'intervention difficile et fausser l'appréciation de l'alignement du membre, entraînant un risque d'hypocorrection. Il est alors conseillé de réaliser un brochage fémoro-tibial épiphysaire provisoire en extension avant l'ostéotomie et de le conserver jusqu'à la fin de l'ostéosynthèse. [14] (Fig 7)

3.4 Allongement des membres

Si une indication d'allongement était, exceptionnellement, posée, une correction d'axe simultanée pourrait être nécessaire.

Ceci a été fréquemment réalisé avec des fixateurs externes circulaires de type Ilizarov ou hexapodaux. Les résultats et les taux de complications sont à mettre en balance avec le bénéfice en centimètres. [17, 18, 19] L'utilisation plus récente de clous d'allongement motorisés semble limiter notablement la lourdeur de cette intervention tout en permettant une correction d'axe extemporanée. Ceci reste surtout intéressant dans l'hypochondroplasie.

Conclusion

Il est possible de retrouver, dans notre expérience et dans la littérature, quelques notions consensuelles mais surtout beaucoup de questions non résolues.

La déviation des membres inférieurs en varus est inconstante.

Son traitement, exclusivement chirurgical, ne s'envisage qu'en présence d'une gêne fonctionnelle notable.

La procédure de référence est l'ostéotomie tibiale et fibulaire dont la technique est à adapter selon l'âge et la localisation du varus.

Les questions à résoudre sont :

Quel est le mécanisme pathogénique donnant naissance à ce varus ? Quel est notamment le rôle de l'excès de longueur relatif de la fibula ?

Quelle angulation en varus est tolérable à long terme ?

Quelles sont les possibilités de traiter le varus par modulation de la croissance ?

Quelle est la prévalence de la gonarthrose chez l'adulte atteint d'achondroplasie ?



Fig 1: Deux achondroplasies ne présentant pas de varus symptomatique.



Fig 2 : Genu varum aggravé par la laxité latérale.

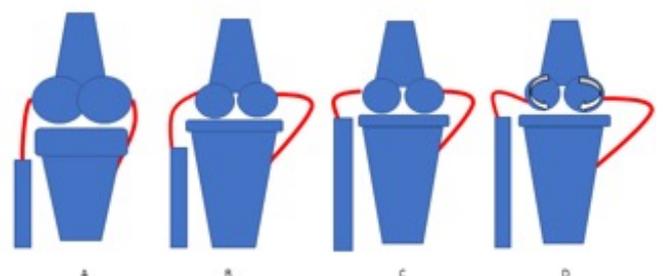


Fig 3 : Eléments contribuant à la laxité.
A genou normal / B Hauteur des épiphyses diminuée
C Ascension de la tête fibulaire / D Déformation rotatoire des condyles



Fig 4 : Déformation en varus symptomatique.

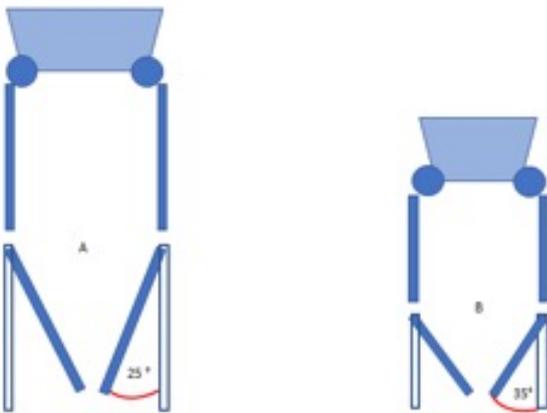


Fig 5 : Pour un écart inter condylien proportionnellement identique, la correction axiale sera plus importante pour un achondroplase (B) que pour un patient de taille normale (A).



Fig 6 : Double ostéotomie bilatérale et ostéosynthèse par plaques latérales.

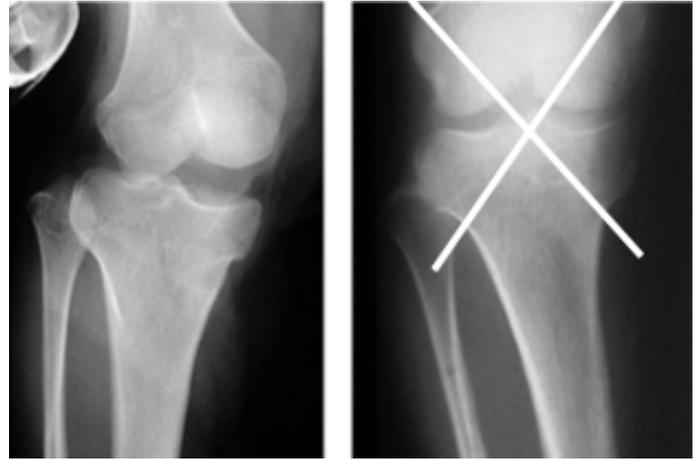


Fig 7 : Laxité médiale. Brochage temporaire per-opératoire.

Références

- [1] Kopits SE. Orthopedic complications of dwarfism. Clin Orthop Relat Res. 1976;114:153–179.
- [2] Brooks JT, Bernholt DL, Tran KV, Ain MC. The tibial slope in patients with achondroplasia: its characterization and possible role in genu recurvatum development. J Pediatr Orthop. 2016;36:349–354. doi: 10.1097/BPO.0000000000000458.
- [3] Inan M, Thacker M, Church C, Miller F, Mackenzie WG, Conklin D. Dynamic lower extremity alignment in children with achondroplasia. J Pediatr Orthop. 2006;26:526–529. doi: 10.1097/01.bpo.0000217712.42115.e6.
- [4] Stanley G, McLoughlin S, Beals R. Observations on the cause of bowlegs in achondroplasia. J Pediatr Orthop. 2002; 22:112-116.
- [5] Ponseti IV. Skeletal growth in achondroplasia. J Bone Joint Surg Am. 1970;52A:701–716. doi: 10.2106/00004623-197052040-00004.
- [6] Ain MC, Shirley ED, Pirouzmanesh A, Skolasky RL, Leet AI. Genu varum in achondroplasia. J Pediatr Orthop. 2006;26:375–379. doi: 10.1097/01.bpo.0000203013.04272.b6.
- [7] Lee ST, Song HR, Mahajan R, Makwana V, Suh SW, Lee SH. Development of genu varum in achondroplasia. Relation to fibular overgrowth. J Bone Joint Surg Br. 2007;89B:57–61. doi: 10.1302/0301-620X.89B1.18223.
- [8] Bailey JA. Orthopaedic aspects of achondroplasia. J Bone Joint Surg Am. 1970;52A:1285–1301. doi: 10.2106/00004623-197052070-00001.
- [9] Pauli Orphanet Journal of Rare Diseases (2019) 14:1 <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>.
- [10] Okura T, Matsushita M, Mishima K, Esaki R, Seki T, Ishiguro N, Kitoh H. Activated FGFR3 prevents subchondral bone sclerosis during the development of osteoarthritis in transgenic mice with achondroplasia. J Orthop Res. 2018;36:300–8.

[11] Tang J, Su N, Zhou S, Xie Y, Huang J, Wen X, Wang Z, Wang Q, Xu W, Du X, Chen H, Chen L. Fibroblast growth factor receptor 3 inhibits osteoarthritis progression in the knee joints of adult mice. *Arthritis Rheumatol*. 2016;68:2432–2443. doi: 10.1002/art.39739.

[12] Bayle Iniguez X, Udin G, Regusci M, Miozzari HH. Total knee arthroplasty in achondroplasia without deformity correction : a case report with 11 years' follow-up. *The Knee* 27(2020) 740-746.

[13] Stancil R, Goldberg M, Bouchard M, Sassoon A. Complex primary total knee arthroplasty in a patient with achondroplasia, osteoarthritis and severe coronal instability. *Arthroplasty today*, 8 (2021) 24-28.

[14] Finidori G. Achondroplasie. *Sofcot* 2003; 80: 167-184.

[15] McClure PK, Kilinc E, Birch JG. Growth modulation in achondroplasia. *J Pediatr Orthop*. 2017;37:e384–e387. doi: 10.1097/BPO.0000000000001045.

[16] Weiner DS, Mirhaidari GJM, Morscher MA, Gothard MD, Adamczyk MJ. Results through skeletal maturity of planned fibular nonunion for the treatment of genu varum in achondroplasia: An observational retrospective study. *Medicine (Baltimore)*. 2019 Nov;98(44):e17723. doi: 10.1097/MD.00000000000017723.

[17] Al Kaissi A, Farr S, Ganger R, Hofstatter JG, Klaushofer K, Grill F. Treatment of varus deformities of the lower limbs in patients with achondroplasia and hypochondroplasia. *The Open Orthopaedics Journal*, 2013, 7, 33-39.

[18] Vaidya S, Song HR, Lee SH, Suh SW, Keny SM, Telang SS. Bifocal tibial corrective osteotomy with lengthening in achondroplasia. An analysis of results and complications.

[19] Beals RK, Stanley G. Surgical correction of bowlegs in achondroplasia. *J Pediatr Orthop B*. 2005;14:245–249. doi: 10.1097/01202412-200507000-00002. *J Pediatr Orthop*. 2006; 26: 788-793.

DOI : 10.34814/sofop-2022-018